

稀少神経難病 ALS/PDC の発見から創薬へ

三重大学提供
作成日 2016年2月17日
更新日



研究者氏名 こくぼ やすまさ 小久保 康昌	所属機関 三重大学 地域イノベーション学研究所	関連キーワード(複数可) 難病、筋萎縮性硬化症、パーキンソン病、認知症、アルツハイマー病、神経変性疾患、稀少疾患
主な研究テーマ ・紀伊半島の筋萎縮性側索硬化症 (ALS)とパーキンソン認知症複合(PDC)に関する研究		主な採択課題 ・基盤研究(B)平成25～29年度(配分総額:14,430千円) 課題名「紀伊半島とグアム島のALS/PDC -共通する環境と遺伝素因の探索-」

科研費による研究成果

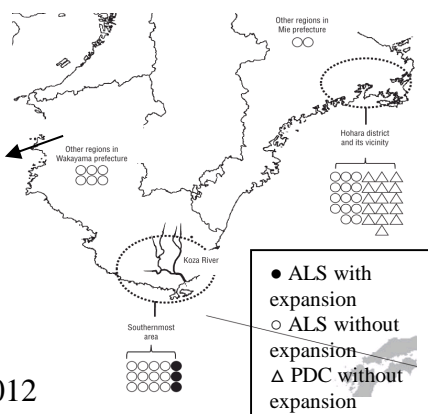
・紀伊半島は、米国グアム島、インドネシア国パプア州とともに、筋萎縮性側索硬化症(ALS)の世界的多発地であり、同じ地域には脳内にタウ蛋白が蓄積する特異なパーキンソン認知症複合(PDC)が高頻度に認められる。紀伊半島のALSは、異質な疾患群で、PDCと同じくタウ蛋白が蓄積する病型以外については不明であった。

今回、紀伊半島のタウ蛋白蓄積のみられないALS患者の一部においてC9orf72遺伝子変異を同定した。

タウ蛋白: 神経軸索内の微小管結合蛋白で細胞骨格の安定化等に関わる。



Ishiura et al. Arch Neurol 2012



当初予想していなかった意外な展開

紀伊半島に多発するALSの一部はC9orf72変異によることが明らかとなった。C9orf72遺伝子変異は、北欧のALSや前頭側頭型認知症患者に好発しており、紀伊半島での多発は予想外であった。

2015年秋に週刊現代、2016年始めには読売新聞に、本疾患が取り上げられた。

出典: 週刊現代 2015年9月
 出典: 読売新聞 2016年1月25日朝刊
<http://www.yomiuri.co.jp/osaka/feature/CO020891/20160127-OYTAT50034.html>



研究ホームページ
<http://kii-als-pdc-project.com>

今後期待される波及効果、社会への還元など

・今回、紀伊半島のALS多発要因の一つが明らかとなった。紀伊ALSの全体像を明らかにし、PDCを含めた発症因子(環境、遺伝要因)を解明することは、その他の神経難病全般に対する予防、根治療法の手がかりを与えるものと考えられる。